



Кафедра:Балалар стоматологиясы

СӨЖ

Тақырыбы: Беттің туа біткен патологиясын алдын алу.
Беттің, жақсүйектерінің және ауыз қуысының ағзаларының
ақаулары болған кездегі медико-генетикалық кеңес

Орындаған: Рисбекова А.А.
Тобы:12-002-01
Қабылдаған: Утепов Д.К

Жоспар:

- Кіріспе
- Негізгі бөлім
 - a. Медико-генетической кеңес (МГК)
 - b. МГК түрлері
 - c. Біріншілік профилактика
 - d. Екіншілік профилактика: диагностикалық әдістер
 - e. Үшіншілік профилактика
- Қорытынды
- Пайдаланылған әдебиеттер тізімі

Кіріспе

Туа біткен даму кемістіктерінің бөлек бір тобына сыртқы ортаның тітіркендіргіштерінің әсерімен эмбриогенездің әртүрлі сатыларында дамидын тұқым қуалайтын емес тератогенді ауруларды жатқызады.

Қазіргі уақытта 3000 синдромдар белгілі, оның 180 бет, жақ сүйектер және тістер дамуының кемістіктерімен байланысты. Олардың 70%-ы тұқым қуалайтын аурулар және тұқым қуалауға бейім ауруларға, 30%-ы тератогенді ауруларға жатады.

Жоғарғы еріннің туа біткен жсырығының жіктелуі:

1. Жоғарғы еріннің туа біткен жасырын жырығы (біржақты немесе екіжақты);
2. Жоғарғы еріннің туа біткен толық емес жырығы;
 - а) мұрынның тері-шеміршек бөлімінің ақауысыз (біржақты немесе екіжақты);
 - б) мұрынның тері-шеміршек бөлімінің ақауымен (біржақты немесе екіжақты);
3. Жоғарғы еріннің туа біткен толық жырығы: (біржақты немесе екіжақты), әрдайым мұрынның тері-шеміршек бөлімінің ақауы болатын.

Таңдайдың туа біткен жырығы

1. Жұмсақ таңдайдың туа біткен жырығы:

- а) жасырын;
- б) толық емес;
- в) толық.

2. Жұмсақ және қатты таңдайдың туа біткен жырығы:

- а) жасырын;
- б) толық емес;
- в) толық.

3. Жұмсақ, қатты таңдайдың және альвеолярлы өсіндінің туа біткен жырығы-біржақты және екіжақты.

4. Альвеолярлы өсіндінің және қатты таңдайдың алдыңғы бөлігінің туа біткен жырығы:

- а) толық емес - біржақты және екіжақты,
- б) толық - біржақты және екіжақты.

Алдын алу шараларының екі негізгі топтарын ажыратады:

- 1) ауру бала пайда болуын алдын алуға бағытталған шаралар (бірінші реттік алдын алу);
- 2) тұқым қуалайтын патологиямен балалардың туылуын алдын алу (екінші реттік алдын алу);
Генотиптік бағыт
 - 3) патологиялық өзгерген генотипті тұлғаларда аурудың даму қаупін төмендету (үшінші реттік алдын алу). Фенотиптік бағыт

Бірінші реттік алдын алу

□ Бірінші реттік алдын алу - ауру бала пайда болуын алдын алуға бағытталған шаралар,

Бұл:

- бала тууды жоспарлау:
- қауіп 20% жоғары болғанда, пренатальды диагноз қою әдістері болмағанда, түсік жасау тиым салынғанда - бала туудан бас тарту
- қандас некеден бас тарту не мұндай некеде бала туудан бас тарту
- гетерозиготалы тасмалдаушылардың некеден бас тартуы
- бала тууды 30-35 жаста аяқтау.
- адамның өмір сүру ортасын жақсарту.
- мутагенді және тератогенді факторлардың әсерін азайту;
- гендік терапия көмегімен патологиялық гендерге түзетулер енгізу.

Екінші реттік алдын алу

- Тұқым қуалайтын ауруларды екінші реттік алдын алу медико-генетикалық кеңеске негізделген.
- Медико-генетикалық кеңес (МГК) – бұл генетикалық патологиясы бар науқасқа және оның жанұясының басқа мүшелеріне көрсетілетін арнайыланған медициналық көмектің бір түрі, соңғы мақсаты ауру баланың туылуын алдын алу болып табылады.

Жаппай електен өткізу негізгі үш топ адамдар арасында жүргізіледі

- 1. Жүкті әйелдерге жүргізеді: - УДЗ – 10,20,30 апта аралығында; - жүкті әйел қанынан маркерлерін (АФП, ХГ,эстрадиол т.б.) анықтау.
- 2. Жаңа туған нәрестелер арасында патологиялық генотипі (АР) бар НӘРЕСТЕЛЕРДІ анықтауға (неонатальды скрининг) бағытталады (ФКУ, гипотиреоз) туылғаннан кейін 3-5 күн аралығында өткізіледі.
- 3. Популяцияда этностық топтар арасында гетерозиготарды анықтауға (еврей- ашкеназилар арасында -Тея-Сакс) жүргізіледі.

Ультрадыбыстық зерттеу (Инвазивті емес ПД)

- Ұрықтағы туа біткен ақаулықтарды (ОЖЖ, аяқ-қолдардың, жүрек-қан тамырлар, зәр шығару, АІЖ, өкпе) анықтауға мүмкіндік береді.
- Өткізу уақыты – 10-20-30 апталарда.



Хорионбиопсия:

Трансвагинальная биопсия ворсин хориона

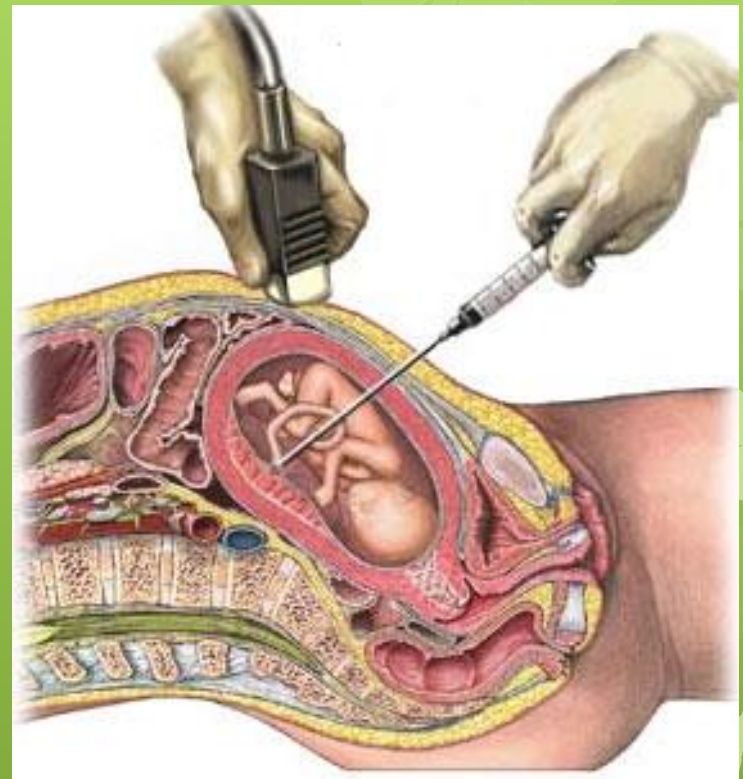


Амниоцентез:



Кордоцентез

- Жүктіліктің 20-22 апта аралығында кіндік тамырынан қан алу әдісі. Хромосомалық және гендік (гемоглобинопатиялар) ауруларға диагноз қоюда қолданылады.



Периконцепциялық алдын алу

- жүктілікті жоспарлау;
- □ 3-4 ай бұрын ерлі –зайыптылардың денсаулық жағдайларына көңіл бөлулері (инфекциялық ауру, репродуктивтік, эндокриндік жүйелердің қызметтеріне т.б.);
- □ жүктіліктен 2-3 ай бұрын В тобындағы витаминдік тағамдармен фолий қышқылын қабылдау.
- □ Мысалы:жұлын жарығы, жүрек ақауымен қайталанып туылу жиілігі 4,6% болса, фолий қышқылы мен витамин С-0,7%.Популяцияда қантты диабетпен ауратындарға ерте емдеу жүргізгенде ақаумен туылу көрсеткіштерінің 7-9% –тен 2 % төмендегені байқалған. Дәріскер Нұралиева Ұлмира Әуезханқызы Преимплантациялық ди

Медико–генетикалық кеңестің мақсаты:

–Жұбайлардың ұрықтың
пайда болуына дейін
кеңес алуы;

–ТПА және ТҚА
науқастардың кеңес
алуы;

– Баланың жатырда даму
уақытында ТПА және ТҚА
диагностикалау;

Медико- генетикалық кеңес түрлері

Ретроспективті (жүктілік кезінде) -- Бұрынырақ ауру бала туылған жанұяда жүргізілетін кеңес, келесі туылатын балалардағы ТҚА болу мүмкіндігін анықтау мақсатында.

Проспективті (алдын ала) -- Бала жоспарлаудан алдын немесе жүктіліктің ерте кезеңінде жүргізілетін кеңес. Ауру бала туылады деген болжам болған кезде. Мысалы, ананың жасы 35 тен асқан болса, туыстық неке т.б.

ТПА мен тұқымқуалайтын аурулардың алдын алуының 3 дәрежесін ажаратады:

Біріншілік профилактика баланың ұрықтануында ақаудың болмауын ескертуге бағытталады:

❑ **Баланы жоспарлау;**

Баланы жоспарлау 3 негізгі бағытты қамтиды:

- Әйелдер үшін оптималді жас 19-35, ал ер адамдар үшін 35 жастан жоғары емес жас ең қолайлы жас болып табылады.
- Емдеуге келмейтін тұқымқуалайтын аурулары бола тұрып, баланы жоспарлау уақытында жақсы нәтиже бермеген уақытта бала жоспарлаудан бас тарту;
- Туыстық некеде және гетерозиготалы мутантты генді тасымалдайтын некеде баланы жоспарлаудан бас тарту;

Адамның өмір сүру ортасын мутагендер мен тератогендерден қорғау

Қазіргі экологияда ТПА дамуы индуцирленген мутациялардың әсерінен ... Бұл дегеніміз ауаның ластануын, судың, топырақтың, тұтыну өнімдерінің сонымен қатар сәулелерді жою.

Индукцированные мутации (лат. «индукцио» — возбуждение, «мутацио» — изменение) — искусственно вызванные при помощи мутагенных факторов (облучение, радиация, химические вещества, низкие температуры и др.) изменения генотипа

Тұрғындарды Витаминизациялау

Алмаспайтын аминақышқылдарының, дәрумендер мен микроэлементтердің жетіспеуінің профилактикасының 4 маңызды бағытын ажарады:

- тұрғындарды құрамында табиғи дәрумендер мен минералды элементтері бар азықпен қамтамасыз етуді жоғарылату;
- жаппай тұтыну өнімдерін дәрумендер мен минералды элементтермен байыту;
- жүкті аналар үшін арнайы дәрумендер мен минералды элементтері бар өнімдерді тұтыну;
- жүкті аналар үшін арнайы полидәрумендік препараттарды тұтыну;

Екіншілік профилактика

Негізгі әдіс-
туылуға дейінгі
диагностика. Оның
негізгі мақсаты –
баладағы ТПА –ны
және
тұқымқуалайтын
ауруларды
максималді ерте
кезеңінде анықтап,
егер емдеуге
келмесе
(анасының
келісімімен)
жүктілікті бұзу.

Туылуға дейінгі диагностиканың әдістері

- Ұрықты ультрадыбысты зерттеу (УДЗ),
- Жүкті әйелдің қанын тексеру (биохимикалық скрининг)
- инвазивті әдістер.

□ ТПА анықталған уақытта нақты диагноз қойғанға дейін әр 3-4 аптада УДЗ түсіріледі. 12 аптаның өзінде кейбір ТПА анықталу мүмкін, оларға: денелері қосылған егіздер, бас миының болмау сияқты ақаулар жатады. Жүктіліктің екінші жартысында жүрек, бүйрек, жоғарғы ерін, таңдау ақаулары анықталады. Жүктіліктің 22 аптасына дейін нақты диагноз қою керек. Әйткенде, ананың денсаулығына үлкен зиян келтіреді, ол дегеніміз жүктіліктің жойылуымен байланысты.

□ **Биохимикалық скрининг.**

- Мақсаты -- ұрықтың ТПА және ТҚА биохимиялық маркерін анықтау. Маркер ретінде ұрықтан пайда болатын альфа-фетопротеин ақуызы, және гормондар ретінде -- хориондық гонадотропин, эстриол т. б.. БС жасау оптималді уақыты 16-20 апта аралығы болып табылады.

Үшіншілік профилактика

Ақаулардың асқынбауын қамтамасыз ету.

- а) Клиникалық симптомы көрінгенге дейін ТПА –ны анықтау;
- б) Кейбір бұзылыстарды түзету (мысалы, фенилкетонурия кезінде емдәм тағайындау)

Қорытынды

Ең алдымен, болашақ ата – ананың медициналық-генетикалық кеңес алғаны жөн. Мұндай кеңес беретін орталықтар қазір Қазақстанның көптеген қалаларында бар. Қоршаған ортаның тазалығын сақтауға, әсіресе, судың, ауаның және азық-түліктің мутагендік және канцерогендік әсерлері бар заттармен ластанбауына соңғы кездері көп көңіл бөлінсе. Сонымен қатар, дәрі-дәрмектер мен тұрмыстық химиялық препараттардың және түрлі косметикалық заттардың генетикалық залалсыздығы мұқият тексерілсе. Тағы бір ескертетін нәрсе, алкогольді ішімдіктерді ішу мен темекі тарту, әсіресе, есірткіні қабылдау болашақ ұрпақ үшін өте қауіпті. Себебі, олар гендер мен хромосомаларды улап, өзгертеді. Соның салдарынан тұқым қуалайтын аурулар мен кемістіктер пайда болады.

Дені сау анадан-дені сау бала дүниеге келеді.

Қолданылған әдебиеттер:

1.Бочков Н. П. " Клиническая генетика" - М.: Медицина,
Тоцкий В. М. "Генетика" - Одесса: Астропринт, Лазюк Г.
И., Лурье И.В., Черствой Е.Д.

3.Наследственные синдромы множественных
врожденных пороков развития. - М., www.google.kz.

5.www.mail.ru.ru